Bildiri No: **PB-065** **Doi:** 10.5606/phhb.dergisi.suppl2026.065

# Huntington Hastalığı Olgularında Klinik ve Genetik Özelliklerin Değerlendirilmesi

Sadettin Kalenderoğlu, Halil İbrahim Albay, Ufuk Emre Toprak, Gülsen Babacan Yıldız

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği, İstanbul, Türkiye*

**Amaç:** Bu çalışmada, nadir görülen ve progresif bir nörodejeneratif bozukluk olan Huntington hastalığı (HH) tanılı olguların demografik, klinik ve genetik verilerinin analiz edilerek literatüre katkı sağlanması amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Hareket bozuklukları polikliniğimizde takip edilen toplam 19 Huntington hastasına ait veriler retrospektif olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet, hastalık başlangıç yaşı, ilk semptom, tanı yaşı, aile öyküsü, nörolojik muayene bulguları, görüntüleme sonuçları ve genetik test (CAG tekrar sayısı) verileri değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 19 hastanın 10'u (%52.6) erkek, 9'u (%47.4) kadındır. Hastaların mevcut ortalama yaşı 52.1 (31-78) yıldır. Semptom başlangıç yaşı ortalama 42 iken, tanı alma yaşı ortalama 45.4 olarak bulunmuştur. İlk başvuru semptomu 17 hastada (%89.5) koreiform hareketler iken, bir hastada yürüme bozukluğu ve bir hastada tremor olarak kaydedilmiştir. Olguların %94.7'sinde (n = 18) pozitif aile öyküsü mevcuttur. Genetik incelemede CAG tekrar sayısı sayısal olarak raporlanan hastalarda değerlerin 42 ile 54 arasında değiştiği görülmüştür. Olguların 12'sinde (%63.2) depresyon, psikoz, anksiyete ve demans gibi psikiyatrik bulgular saptanmıştır. Radyolojik olarak olguların yaklaşık yarısında kaudat nükleus atrofisi izlenmiştir.

**Sonuç:** Huntington hastalığı, sıklıkla orta yaşlarda koreiform hareketlerle başlayan ve güçlü bir aile öyküsü ile seyreden bir tablodur. Hastalığın klinik seyrine yüksek oranda psikiyatrik semptomların eşlik etmesi, yönetimde multidisipliner bir yaklaşımın önemini vurgulamaktadır. Erken tanı ve genetik danışmanlık, etkilenen ailelerin takibi açısından kritiktir.